

2017 TSC Global Awareness Day / Internationella TSC - dagen

31 Fakta

1. **DEFINITION** - Tuberös Skleros Complex (TSC) är en genetisk sjukdom som orsakar tumörer i vitala organ, främst hjärna, njurar, hud, hjärta, lungor, lever, och ögon.
2. **GENETIK** - Tuberös Skleros Complex (TSC) orsakas av mutation i någon av TSC1 eller TSC2 generna.
3. **TIDIG DIAGNOS** - Många spädbarn med Tuberös Skleros Complex (TSC) diagnostiseras nu före eller strax efter födelsen när rhabdomyomas (en sorts hjärttumör) upptäcks via rutinundersökning med ultraljud.
4. **SPRIDNING** - Tuberös Skleros Complex (TSC) drabbar alla personer olika, även enäggstvillingar.
5. **ALLA** - Tuberös Skleros Complex (TSC) uppvisar jämn könsfördelning och förekommer hos alla raser och etniska grupper.
6. **FÖREKOMST** - Tuberös Skleros Complex (TSC) är vanligare än ALS och cystisk fibros, men mycket mindre känd.
7. **VETENSKAP** - Everolimus och rapamycin, som används för att behandla vissa aspekter av Tuberös Skleros Complex (TSC), har utvecklats tack vare forskares studier av en bakterie i jorden på Påskön.
8. **SÄLLSYNT** – TSC är en av 7000 sällsynta diagnoser i världen.
9. **MULTI-DISCIPLINÄRT** - Tillgång till ett multi-disciplinärt team med flera olika specialister som arbetar tillsammans kan förbättra hälsovården för personer med (Tuberös Skleros Complex) TSC. De flesta med TSC har inte tillgång till detta.
10. **NEUROLOGI** - Minst hälften av personer med Tuberös Skleros Complex (TSC) har normal intellektuell förmåga, men kan ändå ha neurologiska manifestationer som påverkar dagliga livet.
11. **DIAGNOS** – Tack vare ny, modern teknik har genetisk diagnostisk analys vid TSC avsevärt förbättrats och borde göras för varje person med TSC.
12. **PÅVERKAN** - TSC drabbar ca 1600 personer i Sverige och många fler familjer, vänner, anhöriga och vårdpersonal påverkas av sjukdomen.
13. **LÄKARE** – Ibland behövs mer än tio olika specialistläkare för en TSC-patient.
14. **FORSKNING** – TSC-forskning bidrar till ökade kunskaper om cancer, autism, epilepsi och andra sjukdomar.
15. **1 MILJON** - Omkring 1 av 6000 nyfödda barn är drabbade av tuberös skleros complex (TSC). I hela världen har över 1 miljon människor TSC.
16. **VAR 20:E MINUT** - Var 20:e minut föds ett barn med tuberös skleros complex (TSC) någonstans i världen.
17. **FÖRENINGAR** – Alla TSC-föreningar i hela världen arbetar tillsammans för att förbättra livet för personer med TSC. I Sverige är det TSC Sverige <http://tsc-sverige.se>
18. **FAMILJ** – Livskvaliteten för partners, föräldrar och syskon kan påverkas avsevärt av TSC.
19. **VANLIGAST** - Tuberös Skleros Complex (TSC) är den vanligaste genetiska sjukdomen som associeras med epilepsi och autism.

20. **KNOTTORR** - Angiofibrom är upphöjda röda knottorr som växer i ansiktet på personer med Tuberös Skleros Complex (TSC)
21. **EPILEPSI** - Epileptiska kramper förekommer hos ca 85 % av personerna med Tuberös Skleros Complex (TSC), vilket gör epilepsi till den vanligaste manifestationen i hjärnan hos personer med TSC.
22. **SPÄDBARNSKRAMPER** - Infantil spasm är en vanlig typ av krampanfall hos spädbarn med Tuberös Skleros Complex (TSC). Sabrilex (Vigabatrin) rekommenderas av TSC-expertter som första behandling för att kontrollera dessa kramper.
23. **OBOTLIG** - Det finns ingen behandling för Tuberös Skleros Complex (TSC).
24. **GLOBALT** - TSCIInternational (TSCI) <http://www.tscinternational.org> och nationella TSC organisationer samarbetar med hälsovårdspersonal för förbättrad vård till en miljon människor över hela världen med TSC.
25. **MÖJLIGHETER** - Forskningen kring Tuberös Skleros Complex (TSC) har redan bidragit till nya behandlingsmöjligheter för personer med TSC. Men många människor runt om i världen har inte tillgång till dessa mediciner eller till de rekommenderade riktlinjerna/guidelines vid TSC.
26. **AUTISMSPEKTRUM** - Nästan hälften av alla personer med Tuberös Skleros Complex (TSC) kommer att bli diagnostiserade med något autismspektrumtillstånd.
27. **NJURAR** - Upp till 90 % av personer med Tuberös Skleros Complex (TSC) kommer att få tumörer i njurarna, så kallade angiomyolipomas.
28. **BELASTNING** – TSC kan innebära betydande belastning för patienter och anhöriga/vårdgivare.
29. **BETEENDE** – Beteendesvårigheter vid Tuberös Skleros Complex (TSC) kan innebära ångest, depression, hyperaktivitet, rastlöshet, aggression, utbrott, självskadebeteende, sociala kommunikationssvårigheter och sömnproblem.
30. **GENETISK RÅDGIVNING** - Alla personer med Tuberös Skleros Complex (TSC) bör erhålla genetisk rådgivning i samband med diagnostisering.
31. **LUNGOR** - LymphAngioleioMyomatosis (LAM) kan påträffas i lungorna hos personer med Tuberös Skleros Complex (nästan uteslutande kvinnor). 1 juni är internationella LAM dagen.